

### 3.3.4.2 Genetische Familienberatung

Es gibt Risikogruppen, die vor einer Schwangerschaft eine Beratung in Anspruch nehmen sollten:

- Träger einer Erbkrankheit
- Verwandte von Trägern einer Erbkrankheit
- Eltern mit bereits geborenen, erkrankten Kindern
- Bei speziellen Umwelteinflüssen (radioaktive Strahlung, etc.)
- ältere Frauen
- ...

### 3.3.4.3 Wahrscheinlichkeitsberechnungen durch Stammbaumanalysen

→ Autosomal-dominante Erbkrankung (A = krank machend)



**Fall 1:** 1 = heterozygot

Keimzellen		
	1	
	A	a
2		
a	Aa	aa
a	Aa	aa

Aa : aa = 1 : 1  
 oder  
 2 von 4 sind krank  
 → Wahrscheinlichkeit =  
 $2/4 = 0,5 = 50\%$

**Fall 2:** 1 = homozygot  
 (selten, da AA oft letal)

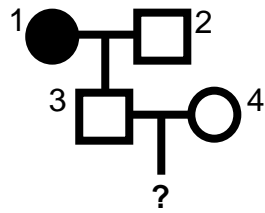
Keimzellen		
	1	
	A	A
2		
a	Aa	Aa
a	Aa	Aa

Aa = krank  
 aa = gesund

nur Aa → alle krank  
 oder  
 4 von 4 sind krank  
 → Wahrscheinlichkeit =  
 $4/4 = 1,0 = 100\%$

→ autosomal-rezessive Erbkrankung (aa = krank machend)

Bsp.:



Grundsätzlich ist die Wahrscheinlichkeit gering, dass 4 ebenfalls das krank machende Allel *a* trägt, wenn 4 aus einer völlig anderen Familie stammt (**Fall 1**).

Bei Verwandtenehen ist die Wahrscheinlichkeit sehr viel größer (**Fall 2**).

**Fall 1:** 3 = heterozygot

4 = homozygot, gesund

Keimzellen			
	3	A	a
4			
A		AA	Aa
a		AA	Aa

AA, Aa = krank  
aa = gesund

alle gesund (100%)

aber

2 von 4 (50%) sind

heterozygot und

können Krankheit weitergeben

**Fall 2:** 3 = heterozygot

4 = heterozygot

Keimzellen			
	3	A	a
4			
A		AA	Aa
a		Aa	aa

AA, Aa : aa = 3 : 1

oder

1 von 4 ist krank

→ Wahrscheinlichkeit =

$\frac{1}{4} = 0,25 = 25\%$

Für die Berechnung von Wahrscheinlichkeiten bei rezessiven Erbkrankungen ist es oft entscheidend, ob einer der beiden phänotypisch gesunden Partner heterozygot ist. Dies kann in manchen Fällen mit einem Heterozygotentest nachgewiesen werden. → s. AB

→ X-chromosomal-rezessive Erbkrankung ( $X_aX_a$ ,  $X_aY$  = krank machend)

Konduktorin = heterozygote Frau

Bsp.:

<p><math>X_aX_A</math>      <math>X_AY</math></p>		<p><math>X_aX_a</math>      <math>X_AY</math></p>		<p><math>X_AX_A</math>      <math>X_aY</math></p>	
?	?	?	?	?	?
50 % krank	0 % krank 50 % Kond.	100 %krank	0 % krank 100% Kond.	0 % krank	0 % krank 100% Kond.

→ komplexe Erbgänge: Erfahrungswerte

→ Berechnung von Wahrscheinlichkeiten mit mehreren möglichen Szenarien

Frage: Wie wahrscheinlich ist es, dass eine bezüglich eines rezessiven Erbleidens heterozygote Frau und ein heterozygoter Mann 3 gesunde Kinder bekommen?

Lösung: Wahrscheinlichkeit für ein gesundes Kind: 75 % (s. Fall 2 autosomal-rezessives Erbkrankung)

Multiplikation der Einzelwahrscheinlichkeiten!

1. Kind → 2. Kind → 3. Kind

$$0,75 \times 0,75 \times 0,75 = 0,4218 = 42,8\%$$

Antwort: Mit einer Wahrscheinlichkeit von 42,8% sind alle drei Kinder gesund!

Frage: Wie hoch ist die Wahrscheinlichkeit für 1 krankes Kind (bei insgesamt 3 Kindern)

Lösung: Für jeden möglichen Fall die Wahrscheinlichkeit ausrechnen (s. oben), dann Addition zur Gesamtwahrscheinlichkeit:

$$K1 \text{ krank, } K2 \text{ gesund, } K3 \text{ gesund: } 0,25 \times 0,75 \times 0,75 = 14,06\%+$$

$$K1 \text{ gesund, } K2 \text{ krank, } K3 \text{ gesund: } 0,75 \times 0,25 \times 0,75 = 14,06\%+$$

$$K1 \text{ gesund, } K2 \text{ gesund, } K3 \text{ krank: } 0,75 \times 0,75 \times 0,25 = 14,06\%$$

.....

42,2 %

.....

Antwort: Mit einer Wahrscheinlichkeit von 42,2 % ist eines drei Kinder krank!